



# Prenatal parents interview: How do I explain TGA and pregnancy issues?

Damien Bonnet on behalf of the PARSIFAL group

Unité médico-chirurgicale de Cardiologie Congénitale et Pédiatrique  
Hôpital Universitaire Necker Enfants malades – APHP, Université Paris Descartes, Sorbonne Paris Cité  
IcarP Cardiology, Institut Hospitalo-Universitaire IMAGINE

Centre de Référence Maladies Rares  
Malformations Cardiaques Congénitales Complexes-M3C  
Centre de Référence Maladies Rares  
Maladies Cardiaques Héritaires- CARDIOGEN



European Reference Network  
for rare or low prevalence complex diseases  
Network Respiratory Diseases (ERN-LUNG)



European Reference Network  
for rare or low prevalence complex diseases  
Network Heart Diseases (ERN GUARD-HEART)



# The French system during pregnancy

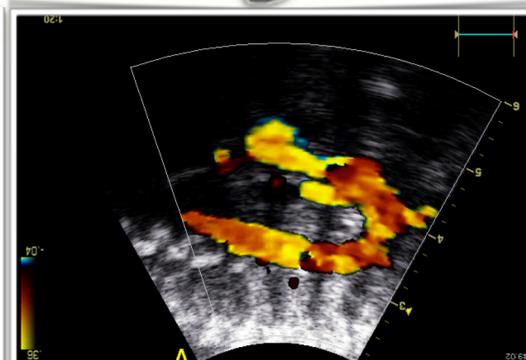
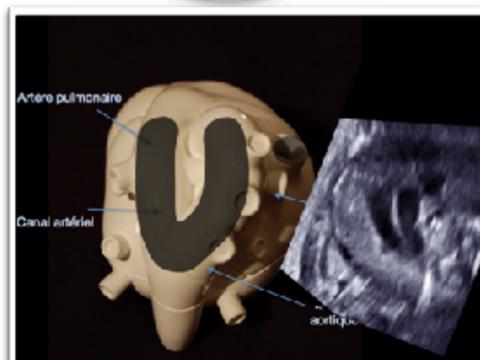
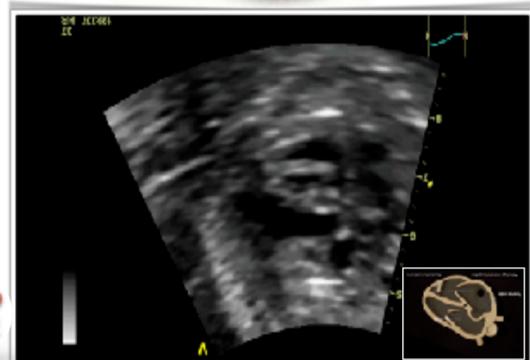
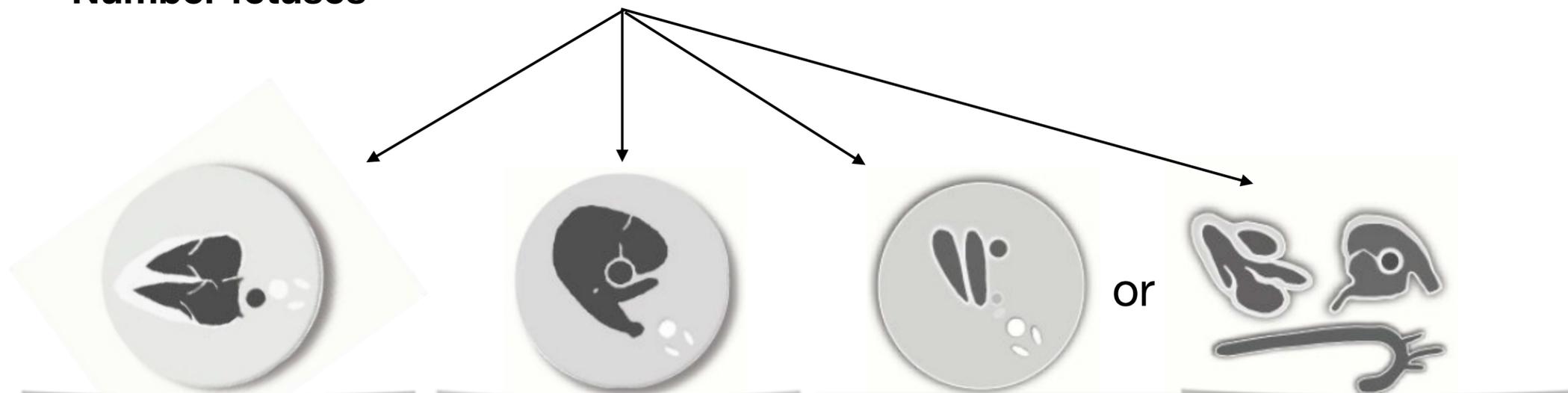
3 systematic foetal echo scans - *Level 1*

**11 Weeks**      **18-22 Weeks**      **32-34 Weeks**

Nuchal translucency  
Term  
Number fetuses

Morphology

Growth  
Malformations



In case of anomaly or difficulty in assessing normality

*Level 2*

Expert foetal echography

If heart anomaly is confirmed

*Level 3*

Fetal echocardiography by expert





# PARSIFAL organization after fetal diagnosis of CHD



If heart anomaly is confirmed

**Level 3**

Fetal echocardiography  
by expert

Information  
Diagnosis  
Prognosis  
Need for karyotype  
Search for associated anomalies

Parental decision  
to continue pregnancy

**Level 4**

Information  
Organisation of perinatal care  
Decision of in utero transfer if needed

Parental decision  
to terminate pregnancy

**Level 4**

Prenatal diagnosis  
national center  
Multidisciplinary decision

## Proportion of prenatal diagnosis

### All CHDs

ACC-CHD categories	% of prenatal diagnosis
All cases excluding chromosomal anomalies	<b>25.6</b>
All cases excluding chromosomal and other extra cardiac anomalies	<b>23</b>
All cases excluding chromosomal, other anomalies and simple VSD	<b>40.2</b>

### In categories of CHDs

ACC-CHD categories	% of prenatal diagnosis (n)
Heterotaxy	<b>89.2 (37)</b>
Anomalies of venous connections	<b>16.0 (25)</b>
Anomalies of atria	<b>4.3 (164)</b>
Anomalies of AV junction and AV valves	<b>67.0 (91)</b>
Complex anomalies of AV junction	<b>100.0 (13)</b>
Functionally univentricular heart	<b>92.5 (133)</b>
Ventricular septal defects	<b>9.6 (1353)</b>
Anomalies of ventriculo-arterial connections	<b>39.2 (503)</b>
Anomalies of extra pericardial trunks	<b>44.7 (143)</b>
Congenital anomalies of coronary arteries	<b>0 (9)</b>

### Specific CHDs

Type of CHD	% of prenatal diagnosis
Congenitally corrected transposition of the great	<b>100</b>
Functionally univentricular heart	<b>92.5</b>
TGA	<b>74</b>
DORV	<b>98</b>

# **Prenatal diagnosis of TGA and TERMINATION OF PREGNANCY**

# Cardiologists and parents factors in deciding to continue pregnancy

Factor in Deciding to Continue Pregnancy (lay terminology)	Number of Cardiologists n = 38 (%)	Number of Parents n = 41 (%)
Moral/religious beliefs	7 (18)	13 (32)
Quality of life of the child	34 (89)	21 (51)
Potential neurodevelopmental delay (learning disabilities and delay)	23 (61)	3 (7)
Probability of child <u>surviving</u> until birth	2 (5)	11 (27)
Probability of child <u>surviving</u> into early childhood	1 (3)	9 (22)
Probability of child <u>surviving</u> into adulthood	8 (21)	10 (24)
Impact on <u>quality of life</u> for the family/siblings	10 (26)	3 (7)
Potential need for repeated surgeries and hospitalizations	5 (13)	3 (7)
Need for Fontan palliation vs. two-ventricle repair (severity of heart disease)	10 (26)	9 (22)
Potential need for a heart transplant	3 (8)	2 (5)

73%

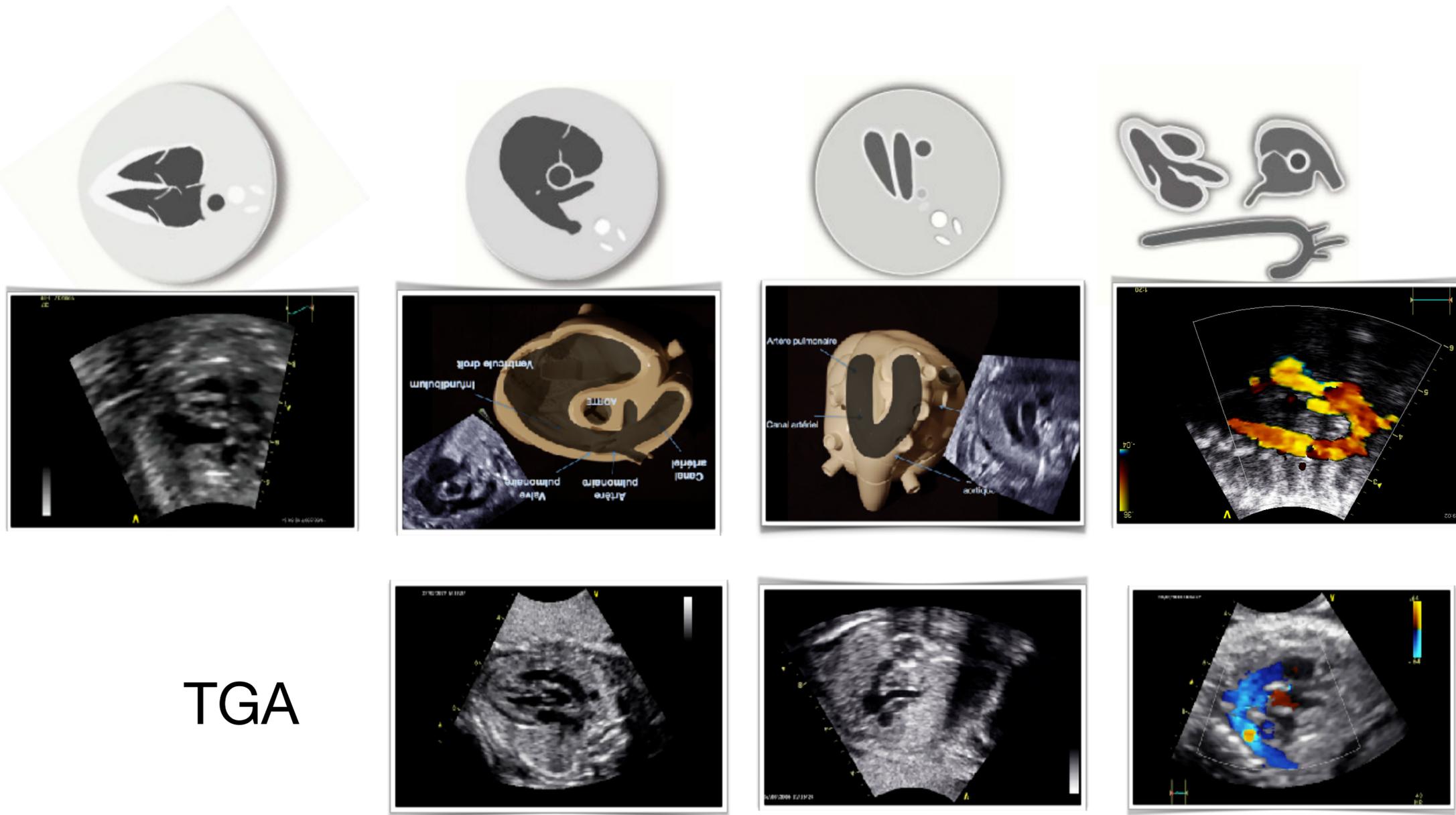
(Participants were asked to rank the 3 most important factors; all 3 factors are included for each subject. Therefore percentage summation is greater than 100.)

# Can a fetus with simple TGA be terminated?

- There is no available list of CHD that could/should be terminated.
- Associated chromosomal and extra cardiac anomalies are extremely rare in TGA either simple or complex.
- According to the french legislation, TGA -even simple- is a severe life-threatening CHD at risk of death and late morbidity/mortality.
- **There is no reason to refuse TOP in TGA if the parents/pregnant women are willing to terminate both in isolated TGA (simple or complex) and in TGA associated with extra cardiac malformation.**

**Prenatal diagnosis of TGA  
and MORTALITY  
*Is there any impact ?***

# Prenatal diagnosis of TGA reduces neonatal mortality



TGA

Preoperative mortality in TGA = 4-6%  
(vs./+) Surgical mortality = 1-2%

Comparison of Characteristics of Patients in the Prenatal and Postnatal Groups

	Postnatal Group	Prenatal Group	P
Isolated TGA	204	57	NS
Associated defects	46	11	NS
VSD	31	8	NS
VSD+ CoA	14	3	NS
CoA	1	1	NS
Age at admission, h	73 ± 210	2.2 ± 2.8	<0.01
Mechanical ventilation	95 (38)	12 (17.6)	<0.01
Metabolic acidosis = MDF	56	8	<0.05
PGE <sub>2</sub> infusion	95	32	NS
BAS	168	54	NS
Preoperative mortality	15	0	<0.05
Coronary artery pattern	233 ASO	68 ASO	
Normal	168	47	NS
Abnormal	65	21	NS
Postoperative mortality	20	0	<0.01
Hospital stay, d	30 ± 17	24 ± 11	<0.01

VSD indicates ventricular septal defect; CoA, coarctation; MDF, multiorgan failure; PGE<sub>2</sub>, prostaglandin E<sub>2</sub>; BAS, balloon atriostomy, and ASO, arterial switch operation. Values are n (%).



# Recent studies show that prenatal diagnosis DOES NOT impact neonatal CHD mortality

**Table 3** Association between prenatal diagnosis and risk of infant mortality for four specific congenital heart defects (CHDs), EPIdémiologie des CARDiopathies congénitales (EPICARD) Population-Based Cohort Study

CHD	Prenatal diagnosis		Infant mortality			Risk ratio	95% CI
		n*	n†	%	95% CI		
Functionally univentricular heart‡	No	7	3	42.9	9.9 to 81.6		
	Yes	32	17	53.1	34.7 to 70.9	1.2	0.5 to 3.1
d-Transposition of the great arteries‡	No	24	1	4.2	0.1 to 21.1		
	Yes	57	5	8.8	2.9 to 19.3	2.1	0.3 to 17.1
Tetralogy of Fallot‡	No	18	2	11.1	1.4 to 34.7		
	Yes	36	1	2.8	0.07 to 14.5	0.3	0.02 to 2.6
Coarctation of the aorta‡	No	44	3	6.8	1.4 to 18.7		
	Yes	29	2	6.9	0.8 to 22.8	1.0	0.2 to 5.7

\*N = number of live births (denominator data).

†n= number of deaths (numerator data).

‡Cases with the specific International Paediatric and Congenital Cardiac Code for the given CHD; whether or not other CHD codes were also included, all cases with chromosomal or others anomalies were excluded.

# Prenatal diagnosis has a limited (TGA) or no impact on neonatal mortality

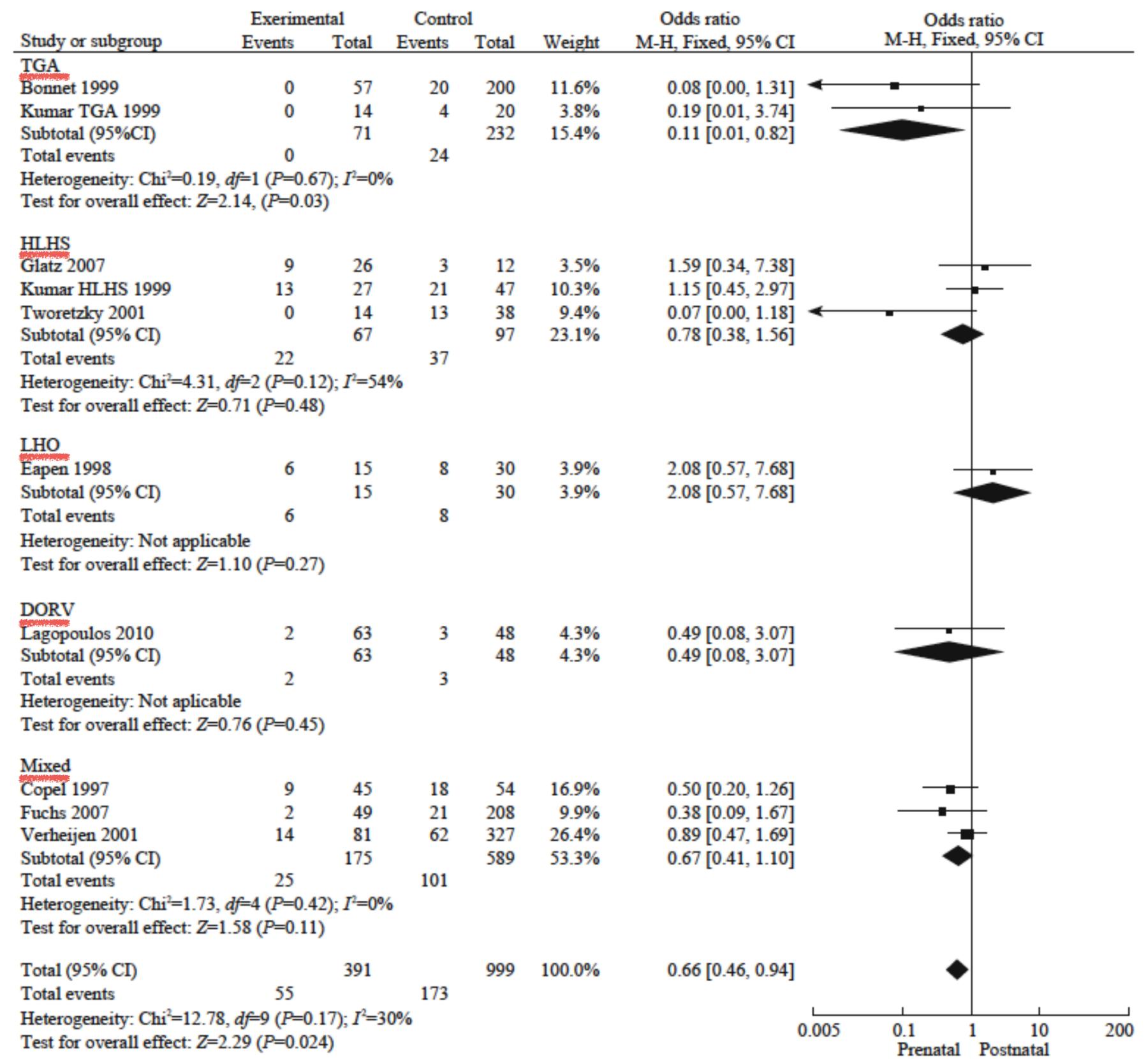
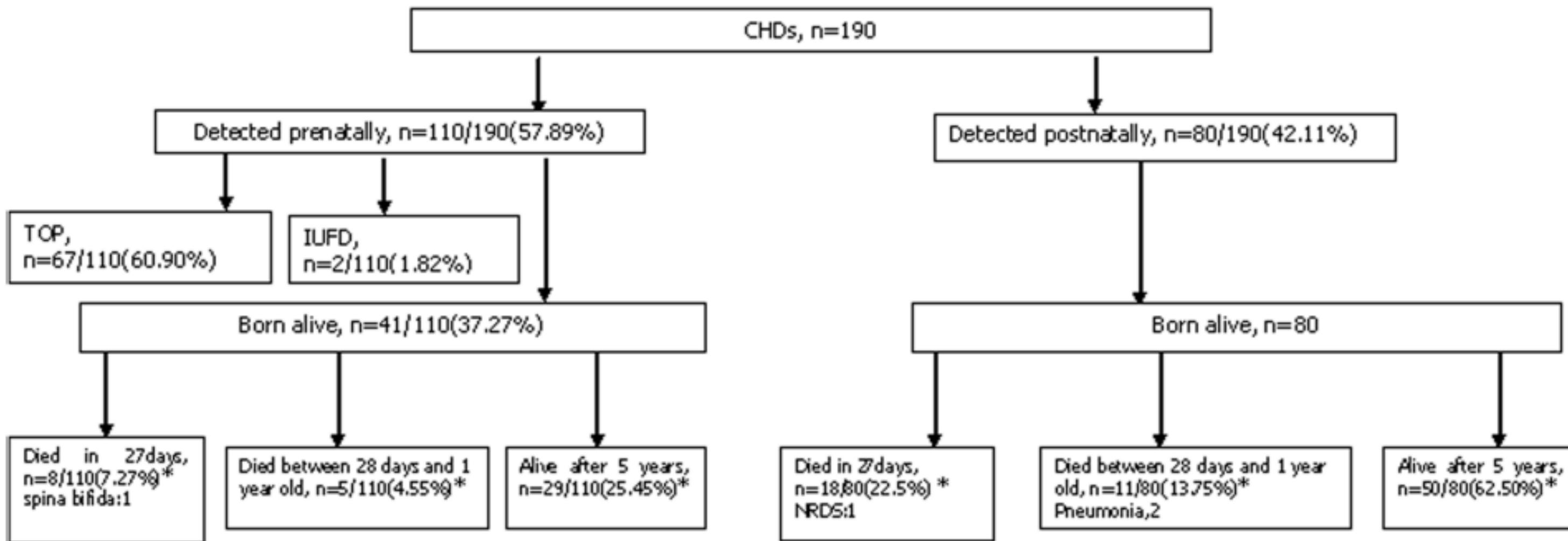


Fig. 6. Forest plot for the comparison of postoperative mortality between the prenatal and postnatal diagnosis groups. Significant difference in postoperative mortality was found between the prenatal and postnatal diagnosis groups, with an odds ratio of 0.66 (95% CI, 0.46, 0.94,  $P=0.02$ ). No heterogeneity was detected ( $P=0.17, I^2=30\%$ ). HLHS: hypoplastic left heart syndrome; TGA: transposition of great arteries; LHO: left heart obstruction; DORV: double outlets right ventricle; CI: confidence interval;  $df$ : degree of freedom.



# Prenatal diagnosis still reduces mortality in countries with limited access to neonatal care



**Fig 3. Outcomes and prognosis of infants with CHDs detected either prenatally or postnatally. \*P<0.001.**

# Death before hospital discharge in prenatally diagnosed « in-born » CHD

*Presurgical mortality out-born TGA<sup>1</sup>*  
4-6%

*Presurgical mortality in-born TGA<sup>2,3,4</sup>*  
1.2%

*Surgical mortality*

1.8%

*1st year mortality*

1%

*Survival at 1 year in-born TGA*  
96%

1-Bonnet D et al, Circulation 1997

2-Mellul K et al. In preparation

3-Bensemlali M et al. CiTY 2016

4-Bensemlali M et al. Arch Cardiovasc Dis 2016



**Mortality is no more the important outcome in developed countries**

***MORBIDITY (early and late) should be the new end-point to scrutinize***

*Mortality is not an end-point*

# Does prenatal diagnosis of TGA reduce neonatal morbidity?

- Prenatal diagnosis allows to anticipate and prevent early demise ?
- **Through immediate interventions<sup>2</sup> after *in utero* transfer of fetuses at risk**
- **Through *in utero* transfer to optimize diagnosis accuracy and tailor postnatal management**

***Early morbidity reduction after prenatal diagnosis of TGA  
is a valid end-point to be further confirmed***

***Indications for in utero transfer and prediction of early outcomes  
in fetal TGA remain scarcely evaluated***

**Can early and late outcomes be predicted in fetal TGA ?**

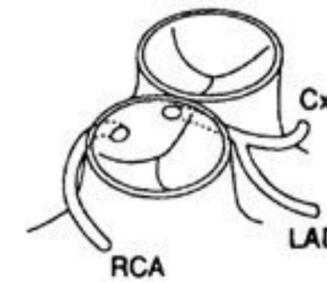
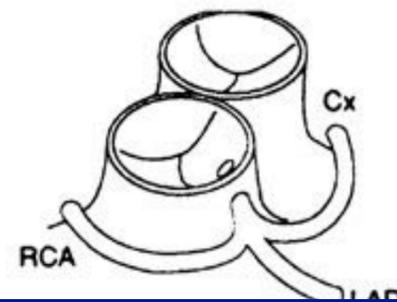
# Prenatal diagnosis accuracy in predicting cardiac outcomes

- Prenatal diagnosis predicts cardiac mortality in live-birth/in born prenatally diagnosed TGA ?
- Not shown in TGA<sup>1</sup> nor in other defects

# Is information on cardiac outcomes individualized ?

**Mortality in simple TGA is mainly driven by coronary artery pattern**

**Should we attempt to diagnose coronary artery distribution before birth ?**



**If you claim that surgical mortality is 1% in simple TGA,**

- you are close to reality in TGA with normal coronary pattern**
- you are excessively optimistic in TGA with intramural course of coronary artery**

**OR = 2.9**

**OR = 6.5**

# Prenatal diagnosis accuracy in predicting NON-cardiac outcomes

- Prenatal diagnosis improves neurodevelopment outcomes ?
  - Shown in TGA<sup>1</sup>

# Neurodevelopmental morbidity is improved after prenatal diagnosis

Cognitive Domain	Test	Prenatal (n=29)	Postnatal (n=16)	p
IQ	CMMS	114.5 (8.50)	112.4 (8.06)	0.4
Receptive Language	NEPSY - Comprehension	12.65 (0.55)	12.25 (1.12)	0.11
Response motor control	NEPSY – Knock and tap	24.31 (2.46)	24.14 (5.82)	0.89
	Stroop test (Number of errors)	2.41 (2.48)	4.31 (3.59)	0.04
Cognitive control	Stroop test (Reaction Time)	77.82 (28.05)	90.74 (36.71)	0.19
Verbal working memory	Digit span WISC IV	2.96 (2.48)	2.62 (2.57)	0.66
Spatial working memory	BEM-144 blocks	3.62 (2.0)	2.06 (2.01)	0.01
Cognitive flexibility	DCST	8.10 (2.65)	5.64 (2.61)	0.006
Social cognition	Theory of mind	1.31 (1.33)	0.31 (0.87)	0.01

## **Prenatal diagnosis accuracy in predicting cardiac outcomes**

- Prenatal diagnosis of TGA does not reduce neonatal mortality in the latest studies.
- Prenatal diagnosis of TGA does not predict accurately cardiac mortality.
- Prenatal diagnosis of TGA potentially reduces extra cardiac morbidity (not obvious for neonatal morbidity but late neurodevelopmental outcomes might be improved)
- Prenatal diagnosis gives the opportunity to theoretically organize to reach these objectives.

# Parents path during level 4 at PARSIFAL

# PARSIFAL TEAM-M3C-NECKER



**Bertrand Stos**



**Daniela Laux**



**Marilyne Lévy**



**Eric Héry**



**Jérôme Le Bidois**



**Myriam Bensemlali**



**Yves Ville**



**Fanny Bajolle**



**Elsa Kermorvant**



**Laurent Salomon**



**Julien Stirnemann**



**Pascal Vouhé**



**Olivier Raisky**



**Régis Gaudin**



**Damien Bonnet**

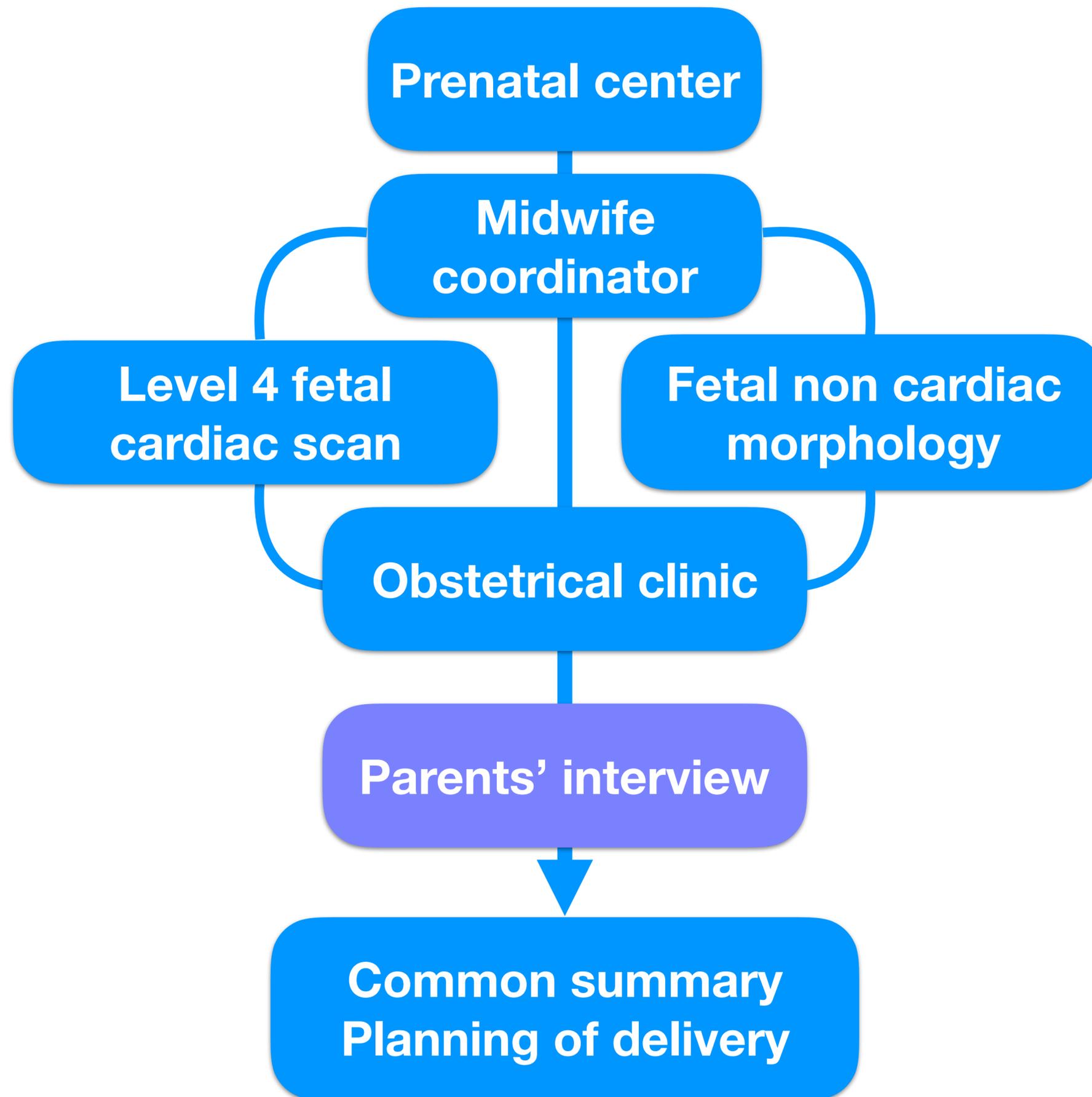


**Alexandre Lapillonne**



**Philippe Roth**

To read more [www.carpedemm3c.com](http://www.carpedemm3c.com)

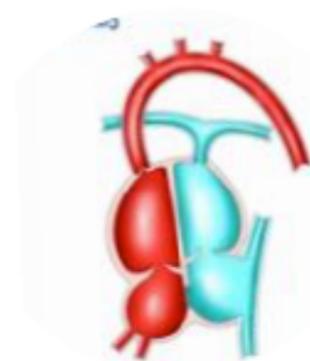


## Transposition des gros vaisseaux

### Livret d'accueil et d'information

Unité Médico-chirurgicale de Cardiologie Pédiatrique et Congénitale

Centre de Référence des Malformations Cardiaques Congénitales Complexes  
& Maternité  
Hôpital Necker-Enfants Malades  
149, rue de Sèvres  
75015 Paris, France



Coeur normal



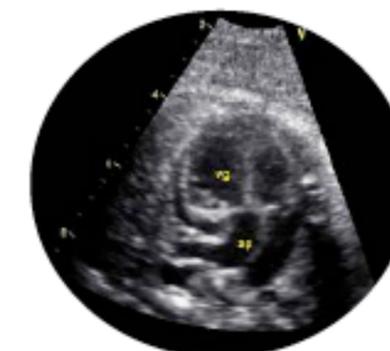
TGV

## Qu'est-ce qu'une transposition des gros vaisseaux ?

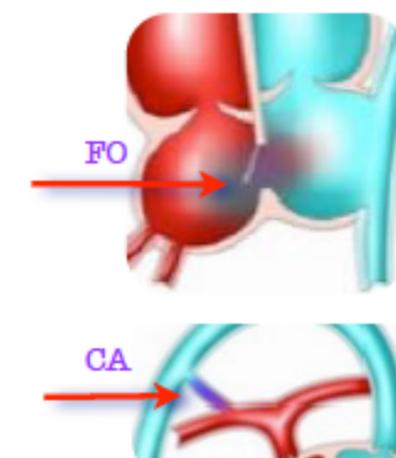
Dans le cœur normal, le **sang bleu** (désoxygéné) passe dans les cavités droites (oreillette droite et ventricule droit) puis est éjecté dans l'artère pulmonaire, qui achemine le sang jusqu'aux poumons, pour qu'il soit chargé en oxygène. Le **sang rouge** (oxygéné) arrive dans les cavités gauches du cœur (oreillette gauche et ventricule gauche), puis il est éjecté dans l'aorte, qui est le vaisseau qui apporte l'oxygène à nos organes.

Dans la transposition des gros vaisseaux (TGV), l'aorte et l'artère pulmonaire sont inversées. Pendant la vie foetale, cette inversion ne pose pas de problème car c'est la future maman qui apporte l'oxygène par le placenta et le sang du fœtus se mélange par le canal artériel (CA) et le foramen ovale (FO).

A la naissance, le changement est immédiat et si le CA et/ou le FO ne restent pas perméables, il n'y a que du **sang bleu dans l'aorte** donc dans les différents organes et le **sang rouge** vient des poumons et y retourne, ce qui ne sert à rien. Le plus souvent, le CA et le FO sont ouverts à la naissance et la vie est possible mais comme leur destin est de se fermer et qu'il est imprévisible, la naissance doit être organisée dans une structure qui permet d'intervenir dès la salle de naissance en particulier pour faire une manoeuvre de Rashkind.



TGV foetale



# Transposition des gros vaisseaux

## Livret d'accueil et d'information

Unité Médico-chirurgicale de Cardiologie Pédiatrique et Congénitale

Centre de Référence des Malformations Cardiaques Congénitales Complexes & Maternité  
Hôpital Necker-Enfants Malades  
149, rue de Sèvres  
75015 Paris, France



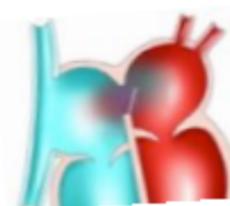
### Où ?

## La naissance

Il vous a été proposé d'**accoucher à l'hôpital Necker-Enfants Malades**.  
Votre futur enfant et vous serez pris en charge par la maternité pour l'accouchement en lien avec l'Unité médico-chirurgicale de cardiologie pédiatrique.  
L'accouchement aura lieu à la maternité de l'hôpital Necker-Enfants Malades.  
Votre enfant sera examiné par le pédiatre de maternité et par le cardiopédiatre qui sera présent à la maternité. **Une échocardiographie sera faite en salle de naissance** pour vérifier si le sang bleu et le sang rouge se mélangent correctement.



### Pourquoi ?



Si ce mélange se fait correctement car le canal artériel et le foramen ovale sont naturellement perméables, vous pourrez avoir votre enfant avec vous pour un moment avant qu'il soit hospitalisé en cardiologie pédiatrique.  
Si votre bébé est très cyanosé (**bleu**) ou que la circulation se fait mal, une manœuvre de Rashkind sera faite en grande urgence. Elle consiste à élargir le trou entre les oreillettes en allant déchirer la cloison avec un ballonnet introduit par une veine.  
C'est parce que la TGV menace la vie dès la naissance que cette organisation est indispensable.



### Comment ?

La malformation de votre bébé ne justifie pas qu'il naisse différemment d'un autre enfant. C'est donc l'obstétricien qui décidera des modalités de l'accouchement comme dans toutes les grossesses. La différence sera la programmation de l'accouchement qui sera déclenché environ une quinzaine de jours avant le terme théorique. Tout ceci vous sera expliqué lors de vos entretiens à la maternité.





# La période néonatale

Votre enfant sera examiné cliniquement et en échographie par un des médecins seniors du service. Le plus souvent, le médecin que vous aurez rencontré avant la naissance viendra vous saluer et examiner votre enfant.

La qualité du mélange des sang bleu et rouge sera vérifiée régulièrement par la surveillance de la saturation en oxygène et par l'échocardiographie.

**Certains bébés n'ont besoin de rien** et sont opérés après quelques jours.

D'autres ont besoin d'une manoeuvre de Rashkind puis attendrons tranquillement la chirurgie.

Enfin, chez certains bébés les sang bleu et rouge ne se mélangent correctement qu'après une manoeuvre de Rashkind et la mise en place d'une perfusion de prostaglandine (Prostine) pour maintenir ouvert le canal artériel. Cette perfusion crée un inconfort qui sera activement pris en charge.

**Transposition simple des gros vaisseaux (TGV simple)** signifie que la seule anomalie est l'inversion des vaisseaux. Cela ne préjuge pas de l'anatomie des artères coronaires.

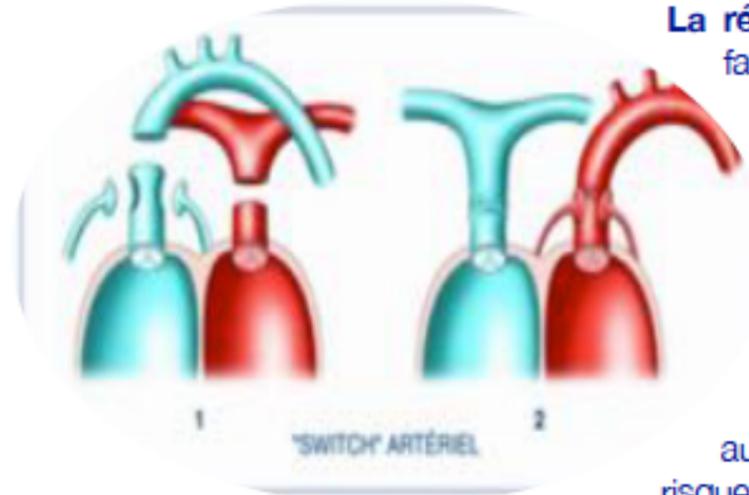
**Transposition complexe des gros vaisseaux** signifie qu'il y a d'autres anomalies intracardiaques comme une communication interventriculaire ou vasculaire comme une coarctation de l'aorte. D'autres anomalies plus rares peuvent coexister (anomalies des valves du coeur). L'association à d'autres anomalies rend le traitement chirurgical plus compliqué et plus risqué.



Prostine



## La chirurgie et les suites opératoires



La réparation chirurgicale de la transposition des gros vaisseaux est faite chez un nouveau-né après quelques jours de vie. La cicatrice est située au milieu du sternum (sternotomie).

L'opération qui s'appelle communément le «**switch artériel**» consiste à inverser les gros vaisseaux pour les mettre en position normale. **La principale difficulté est le déplacement des artères coronaires** qui sont les petits vaisseaux qui alimentent le cœur en sang et oxygène. Ces vaisseaux sont très petits (1 à 2 mm) parfois malformés et s'ils se bouchent, le cœur n'est plus alimenté. Ce sont les anomalies coronaires qui compliquent ce geste. Dans la TGV simple, le risque opératoire reste faible.

La veille de sa chirurgie, votre enfant sera admis dans le service de chirurgie cardiaque. Vous aurez rencontré l'anesthésiste et le chirurgien qui vous auront informés sur l'intervention et ses risques.

### L'opération



Après l'intervention, votre enfant séjournera en **réanimation de chirurgie cardiaque**. Avant de rentrer à la maison, nous veillerons à ce que tout aille bien sur le plan cardiaque bien sûr mais aussi pour le reste de la prise en charge pédiatrique. Quand vous serez prêts, vous rentrerez chez vous et un suivi sera organisé auprès de votre cardiopédiatre.

Les fils seront ôtés par une infirmière si ce la n'a pas déjà été fait.

Les numéros de téléphone du service vous seront remis pour vos questions après le retour à la maison.

Nous écrivons un courrier à votre médecin traitant ainsi qu'à tous les médecins que vous souhaiteriez voir informés. Vous recevrez systématiquement une copie de ces courriers à votre domicile.



# L'enfance

## La vie quotidienne



Une fois la **TGV** réparée, la **vie quotidienne est normale**.

La **scolarité** se déroule normalement et les **activités sportives** ne sont pas contre-indiquées. La pratique de la compétition nécessite des évaluations à l'effort.

Il n'y a habituellement aucun traitement médicamenteux.

Un **suivi cardiologique** auprès de votre cardiopédiatre est organisé: plusieurs consultations sont recommandées la première année puis le plus souvent le suivi est annuel.

## Le suivi médical



Le suivi se fait avec un examen cardiaque, un ECG et une échocardiographie.

**Les complications** intéressent les zones de sutures sur l'artère pulmonaire, l'aorte et les coronaires. Les plus fréquentes touchent les coronaires. Si elles sont sérieuses, le diagnostic est souvent fait la 1<sup>ère</sup> année. Elles sont parfois dépistées lors du contrôle systématique par **scanner ou IRM** proposé à 5 ans. Si le rétrécissement est serré, il faut souvent réopérer. Les résultats de cette réparation sont bons.



## Faut-il continuer à voir un cardiologue spécialisé ?

**Oui certainement !**

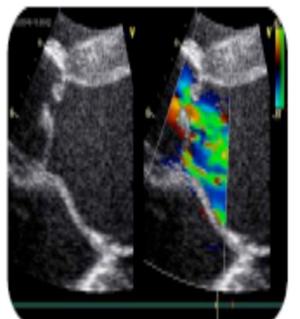
Un suivi spécialisé une fois par an est utile pour vérifier la fonction des ventricules gauche, s'assurer qu'il n'y a pas d'obstacle sur les sutures mais aussi pour vous informer clairement sur les activités physiques, la contraception et la grossesse, l'assurance, etc...

## La vie d'adulte

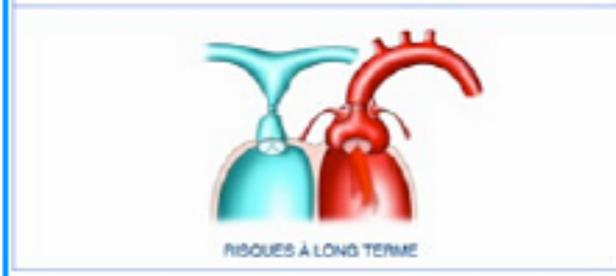
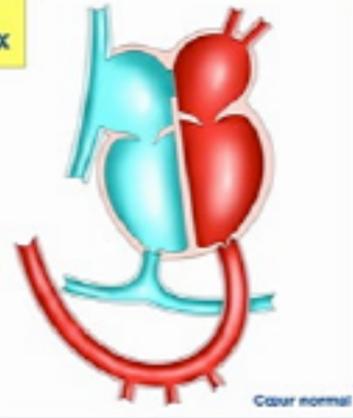
**Que peut-il arriver à l'âge adulte ?**

La correction de la TGV par le switch date du milieu des années 1980. Les plus âgés ont donc à peine trente ans. Mieux les connaître est un de nos objectifs et c'est pourquoi nous proposons un suivi spécialisé prolongé. Tout laisse aujourd'hui espérer que la vie sera normale mais nous devons nous en assurer dans les années qui viennent.

Les patients opérés d'une TGV dans l'enfance vivent normalement mais le suivi ne doit pas s'interrompre car ils vieillissent comme tout le monde et ont peut être un peu plus de précautions à prendre sur le plan de la prévention cardiovasculaire.



TRANSPOSITION  
DES GROS VAISSEAUX



# The important topics after/before/in the middle of the technical issues

- How are they doing ?
- Who are they ? : job, siblings, where do they live?
- Their recent story : when was the diagnosis done ? who did it ?
- I explain what I will talk about: technique, agenda, organisation of postnatal care
- Let them interrupt whenever they want
- Stick to practical issues: see their baby, breast feeding issues, visits in the unit, how long is the operation, the ICU stay...

# Crucial issues during the interview for fetal TGA

## *Personal opinion*

- It is a chance to diagnose this defect prenatally
- Repair is possible
- Difficult period for them but « the team will help at any time »
- Risk does exist including the child's death : « we will do our best at any time »
- Quality of life, school, sports, family issues
- Neurodevelopmental outcomes : follow-up needed but reassuring data with regards to intelligence
- When will the baby be born ?

40<sup>ème</sup> Séminaire  
de Cardiologie Congénitale et Pédiatrique

Auditorium de l'Institut IMAGINE  
24, Boulevard du Montparnasse  
75015 Paris

21 et 22 Mars 2019

Imaginez demain



Read more and registration [www.carpedemm3c.com](http://www.carpedemm3c.com)